

ESTUDIOS PROSPECTIVOS CON HERMANOS/AS DE ALTO RIESGO

A lo largo de los últimos 30 años se han producido cambios significativos en los datos de prevalencia, los procesos de detección temprana y los métodos de intervención en el trastorno del espectro del autismo (en adelante, TEA). El modo en que se entiende el propio TEA ha experimentado un cambio de paradigma: ha dejado de ser visto como una condición crónica con mal pronóstico a una condición en la que se presupone neuroplasticidad y se aspira a una buena calidad de vida, especialmente cuando se detecta temprano y se plantean las intervenciones adecuadas (Dawson, y Bernier, 2013).

A pesar de que cada vez más casos son identificados en la infancia antes de los 4 años y de que el diagnóstico formal es hoy posible mucho antes que en el pasado (Kleinman et al., 2008), es frecuente que éste no llegue a las familias hasta mucho tiempo después de que aparezcan sus primeras sospechas respecto al desarrollo de sus hijos e hijas (Canal-Bedia et al., 2006; Lord et al., 2018). En Europa, la edad promedio de diagnóstico se sitúa actualmente entre los 36 y los 46 meses (3-4 años) (Bejarano-Martín et al., 2019).

Por eso, el número de **estudios prospectivos longitudinales** sobre bebés, hermanos y hermanas de personas con TEA, ha sido creciente en los últimos años y ha dado lugar a importantes avances científicos relativos al origen, la etiología y el curso evolutivo del trastorno.

¿Qué son los estudios con hermanos y hermanas?

Este paradigma de investigación consiste en el seguimiento temprano del desarrollo de bebés cuyos hermanos o hermanas mayores ya tienen un diagnóstico de TEA. El 20% de estos bebés desarrollarán también este trastorno (Ozonoff, 2010), por lo que son considerados una población con alto riesgo (en adelante, AR) de presentar autismo.

Los estudios prospectivos con bebés de AR surgieron en torno al año 2000 como un medio para la investigación de las características tempranas del autismo, en respuesta a dos cuestiones de especial relevancia arriba mencionadas: por un lado, la constatación de la alta tasa de recurrencia familiar del TEA debido a su marcado

componente genético, y por otro, el importante desfase temporal evidenciado entre las primeras sospechas de TEA manifestadas por las familias (12-18 meses) y la edad promedio de diagnóstico (4-6 años).

Antes de impulsar este tipo de estudios, la comunidad científica interesada en identificar los primeros signos del autismo empleó durante mucho tiempo técnicas de investigación retrospectiva, como los informes de familiares y el análisis de registros médicos o de vídeos caseros de las familias de niños y niñas que posteriormente recibían un diagnóstico (Zwaigenbaum et al., 2007). La metodología retrospectiva permitió definir una serie de señales de alarma tempranas en torno al primer año de vida de las personas con TEA, tales como la escasa respuesta al propio nombre, el contacto ocular reducido y ciertas atipicidades motoras. Sin embargo, las limitaciones de este tipo de estudios resultaron múltiples: los datos se ven sometidos al sesgo del paso del tiempo y al posible recuerdo distorsionado de las familias; su naturaleza no permite el uso de medidas experimentales o neurofisiológicas, que aportan información sobre mecanismos básicos subyacentes a la conducta, y tampoco permiten el control de los comportamientos particulares que en muchas ocasiones se desearía explorar.

Así, los estudios longitudinales que siguen a bebés de AR han venido a mejorar y enriquecer ampliamente el conocimiento general acerca de las posibles trayectorias de desarrollo del autismo (Szatmari et al., 2009). Incluso el seguimiento de los bebés con AR que posteriormente no resultan diagnosticados con TEA supone una importante contribución al avance del conocimiento sobre el trastorno ya que, al compartir estas personas con sus hermanos y hermanas algunas características centrales o periféricas del autismo, se espera llegar a definir mejor a través de ellas lo que hoy se conoce como *el fenotipo ampliado del autismo*.

¿Qué resultados se han obtenido?

Gracias al trabajo de las últimas décadas se ha logrado desarrollar eficaces herramientas de detección precoz, instrumentos y criterios de evaluación tempranos que permiten identificar y diagnosticar el TEA cada vez más temprano.

La evaluación diagnóstica del TEA requiere de un juicio clínico especializado e interdisciplinar apoyado en la observación directa, la evaluación y la entrevista clínica a la familia. Algunos instrumentos como la Escala de Observación para el Diagnóstico del

Autismo (ADOS) o la Entrevista Diagnóstica de Autismo (ADI) permiten hoy día hacer diagnósticos provisionales a partir de los 18 meses de edad, los cuales se tornan más fiables conforme aumenta la edad de los niños y niñas que se evalúan (Elsabbagh y Johnson, 2010). También son especialmente útiles algunas herramientas de cribado como el Cuestionario Modificado de Detección Temprana de Autismo (M-CHAT) y la Escala de Comunicación y Comportamiento simbólico (CSBS).

Debido a que el autismo es una condición compleja que abarca múltiples dimensiones de la persona, la neurociencia cognitiva básica también ha tratado de arrojar luz sobre los procesos y mecanismos psicológicos tempranos probablemente implicados en su origen, aunque estos no sean específicos o universales en el espectro (p.ej. elementos fuera del dominio de lo social, como la coordinación motora o la atención). Actualmente, la mayoría de los equipos de investigación buscan identificar marcadores de riesgo a través de precursores de este tipo, anteriores al establecimiento de los síntomas nucleares que emergen a lo largo del desarrollo posterior (Elsabbagh y Johnson, 2010).

Los hallazgos científicos más sólidos indican que, durante su primer año de vida, muchos de los bebés que llegan a un diagnóstico posterior de TEA muestran, sorprendentemente, escasos signos de atipicidad evidente en su comportamiento. En general, su interacción con adultos e iguales es adecuada y muestran el nivel esperado de reciprocidad social para su edad (Rogers, 2009). Revisiones teóricas recientes afirman que los niños con una probabilidad elevada de TEA posterior se caracterizan por alteraciones tempranas en el desenganche atencional, en el desarrollo motor grueso y fino, así como por intereses y comportamientos característicos restringidos o repetitivos y experiencias sensoriales atípicas, en comparación con otros niños con un desarrollo típico (Canu et al., 2020).

De este modo, la investigación sugiere también que es a partir del segundo año de vida cuando comienzan a aparecer sus diferencias respecto a la población normotípica. Las primeras señales de autismo, que se evidenciarían en torno a los 12 y hasta los 24 meses, incluyen diversos precursores: déficits y retrasos en la aparición de la atención conjunta, reducida respuesta al nombre y capacidad de imitación, retrasos en la comunicación verbal y no verbal, retrasos motores, elevada frecuencia de

conductas repetitivas, exploración visuo-motora atípica de los objetos, variaciones extremas en el temperamento, inflexibilidad cognitiva y dificultades para el desenganche atencional (Elsabbagh y Johnson, 2010).

A partir de estos datos se han llegado a plantear dos posibles trayectorias paradigmáticas que retratarían la emergencia del TEA: la primera la representarían los bebés cuyos síntomas aparecen temprano en el desarrollo y se vuelven cada vez más evidentes con la edad. La segunda la mostrarían los bebés cuyas primeras etapas de desarrollo resultarían típicas pero que vendrían seguidas de una fase de posterior “regresión” o pérdida de hitos evolutivos aparentemente adquiridos.

Conclusiones

El hecho fundamental es que de este tipo de trabajos de investigación se derivan iniciativas de intervención temprana cada vez más consolidadas y más respaldadas por la evidencia científica. Éstas se plantean desde un punto de vista fundamentalmente preventivo, casi siempre desde un enfoque centrado en el desarrollo y que involucra a la familia por considerarse que éste es el contexto ideal para la intervención en edades tan tempranas. Algunos ejemplos extendidos de estas prácticas son el *Early Start Denver Model* (ESDM), el programa canadiense *More Than Words* o el *Ensayo de comunicación en niños con autismo en preescolar* (imPACT).

En resumen: dado que la detección e intervención tempranas permiten mitigar los posibles riesgos inherentes a cualquier proceso de desarrollo atípico y modificar las trayectorias de determinados síntomas (en lugar de eliminarlos cuando ya se han establecido), el perfeccionamiento de nuestra capacidad para identificar precozmente el autismo puede contribuir a incrementar enormemente la calidad de vida de las personas en el espectro y sus familias y a reducir el impacto que de este tipo de trastorno a nivel individual, familiar y social (Peters-Scheffer et al., 2012).

María Verde

Técnica de Investigación y Transferencia del Conocimiento
Confederación Autismo España

Referencias

- Bejarano-Martín, Á., Canal-Bedia, R., Magán-Maganto, M., Fernández-Álvarez, C., Cilleros-Martín, M. V., Sánchez-Gómez, M. C., ... Posada de la Paz, M. (2019). Early Detection, Diagnosis and Intervention Services for Young Children with Autism Spectrum Disorder in the European Union (ASDEU): Family and Professional Perspectives. *Journal of Autism and Developmental Disorders*.
- Canal Bedia, R., García Primo, P., Touriño Aguilera, E., Martín Cilleros, M. V., Ferrari, M., Martínez Velarte, M., ... y Posada de la Paz, M. (2006). La detección precoz del autismo. *Psychosocial Intervention*, 15(1), 29-47.
- Canu, D., Van der Paelt, S., Canal-Bedia, R., Posada, M., Vanvuchelen, M., & Roeyers, H. (2020). Early non-social behavioural indicators of autism spectrum disorder (ASD) in siblings at elevated likelihood for ASD: a systematic review. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 1-42.
- Dawson, G., y Bernier, R. (2013). A quarter century of progress on the early detection and treatment of autism spectrum disorder. *Development and psychopathology*, 25(4pt2), 1455-1472.
- Elsabbagh, M., y Johnson, M. H. (2010). Getting answers from babies about autism. *Trends in cognitive sciences*, 14(2), 81-87.
- Kleinman, J. M., Ventola, P. E., Pandey, J., Verbalis, A. D., Barton, M., Hodgson, S., ... y Fein, D. (2008). Diagnostic stability in very young children with autism spectrum disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, 38(4), 606-615.
- Lord, C., Elsabbagh, M., Baird, G., y Veenstra-Vanderweele, J. (2018). Autism spectrum disorder. *The Lancet*, 392(10146), 508-520.
- Ozonoff, S., Young, G. S., Carter, A., Messinger, D., Yirmiya, N., Zwaigenbaum, L., ... y Hutman, T. (2011). Recurrence risk for autism spectrum disorders: a Baby Siblings Research Consortium study. *Pediatrics*, 128(3), e488-e495.
- Peters-Scheffer, N., Didden, R., Korzilius, H., y Matson, J. (2012). Cost comparison of early intensive behavioral intervention and treatment as usual for children with autism spectrum disorder in the Netherlands. *Research in developmental disabilities*, 33(6), 1763-1772.
- Rogers, S. J. (2009). What are infant siblings teaching us about autism in infancy?. *Autism Research*, 2(3), 125-137.
- Szatmari, P., Chawarska, K., Dawson, G., Georgiades, S., Landa, R., Lord, C., ... y Halladay, A. (2016). Prospective longitudinal studies of infant siblings of children with autism: lessons learned and future directions. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 55(3), 179-187.

Zwaigenbaum, L., Thurm, A., Stone, W., Baranek, G., Bryson, S., Iverson, J., ... y Rogers, S. (2007). Studying the emergence of autism spectrum disorders in high-risk infants: methodological and practical issues. *Journal of autism and developmental disorders*, 37(3), 466-480.